



Impacto Psicológico De La Ataxia De Friedreich, En Pacientes Y Familiares. Psychological Impact Of Friedreich's Ataxia In Patients And Their Families.

Ávila Rojas Jennis Jaritza, Bolívar Jimenez Daniela Liseth, De La Hoz Torres Odalis Daniela, Dominguez Yepes Daniela, Guerra Mendoza Maria Teresa, Marquez Blanco Stefany, Mendoza Manotas Maria Fernanda, Paez Castro Dayana, Peralta Jimenez Yareth Alejandra.

Trabajo de Investigación del Programa de Enfermería.

Tutor:
Mostapha Ahmad

RESUMEN

Antecedentes: La Ataxia de Friedreich, se conoce como una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva, la cual tiene como cuadro clínico por una disartria, ataxia en los miembros superiores e inferiores, pie de cavo, también presenta dificultad en la visión, la deglución y en los trastornos, cardiovasculares. Es una enfermedad causada por una deficiencia en el gen de la frataxina (FXN) que codifica para la proteína frataxina (FXN). Además de la progresiva incapacidad neurológica, la AF causa patología cardíaca, fundamentalmente miocardiopatía hipertrófica (MCH) y un riesgo aumentado de diabetes mellitus. Diversos estudios muestran que sufrir enfermedades crónicas, no solo afecta al estado físico de un individuo, sino también a otros contextos de su vida como el emocional o el social, siendo un proceso complejo, dinámico, cíclico y multidimensional. Algunos síntomas como ansiedad y depresión se asocian a la enfermedad de la Ataxia y repercuten en la calidad de vida de estos pacientes. Aunque la depresión en la Ataxia de Friedreich no se ha estudiado de forma específica hasta recientemente, varios estudios concluyen que la sintomatología depresiva es relativamente frecuente en estos pacientes, llegando incluso a influir en su rendimiento cognitivo. **Objetivos:** Describir el impacto psicológico de la ataxia de Friedreich en pacientes y familiares. **Materiales y Métodos:** El presente estudio es una revisión narrativa que abarca una extensa revisión bibliográfica con el fin de recopilar, seleccionar y analizar los datos de interés que estén relacionas con la ataxia de friedreich y su impacto psicológico en pacientes y familiares. La muestra la conformaron 30 artículos de

investigación relacionados con el impacto psicológico en la ataxia de friedreich, los cuales fueron realizados a nivel internacional y nacional en el periodo 2015-2021. Se diseñó un protocolo de búsqueda bibliográfica en diferentes bases de datos: scielo, pubmed, Medline, mayoclinic. La estrategia de búsqueda de Medline/PUBMED buscado en vocabulario controlado cuando sea posible, junto con texto en el título, resumen o campos de palabras clave proporcionados por el autor utilizando los conectores booleanos (ATAXIA DE FRIEDRICH AND IMPACTO PSICOLÓGICO AND PACIENTE AND FAMILIA). Para lograr incluir los 30 artículos del presente trabajo, se realizó una revisión bibliográfica extensa, alrededor de 120 artículos que trataban del tema fueron obtenidos de las bases de datos; los 120 artículos pasaron por cuatro rondas de evaluación. En las primeras dos rondas se evaluaron la relevancia del artículo para el tema de revisión y el tipo de artículo (revisión, resumen de conferencia, artículo de investigación primaria, etc.) basado en la información en su título y resumen. En las etapas de verificación por título y resumen, los artículos fueron excluidos si no eran artículos de investigación primaria, revisión o si no se refirieron (ATAXIA DE FRIEDREICH-IMPACTO PSICOLOGICO-PACIENTE-FAMILIA). En la etapa de manuscrito, los artículos se evaluaron utilizando un conjunto más riguroso de criterios de exclusión: si no es artículo de investigación principal; si no es una revisión; si no es relacionado con el impacto psicológico en pacientes y familiares y la ataxia de friedreich; un duplicado; y / o inaccesible. Estos criterios fueron elegidos para identificar los artículos que informaron sobre el impacto psicológico de la ataxia de fridreich en pacientes y familiares. Esto resultó en 30 artículos aceptados. Se importaron los resultados de las búsquedas bibliográficas en una biblioteca de Mendeley. **Resultados:** Estudios demuestran que sufrir enfermedades crónicas no sólo afecta el estado físico, sino también se afectan otros contextos de la vida, sea emocional o social. El diagnóstico de la enfermedad y sus implicaciones viene acompañado de varias reacciones psicológicas, que atentan contra la salud del paciente y van en deterioro del proceso de adaptación y ajuste a la enfermedad. Las reacciones psicológicas que predominan están dadas por estados patológicos de ansiedad, depresión, estrés sostenido, mecanismos patológicos de enfrentamiento al diagnóstico e intentos de suicidio. Según la revisión bibliográfica de los artículos se encontró un estudio observacional descriptivo realizado en España en el 2021, en el cual fueron participantes 54 personas con diagnóstico de Ataxia de Friedrich, con un rango entre los 19 y 65 años de edad. Por medio del cual estudiaban las estrategias de afrontamiento y el impacto psicológico en pacientes con ataxia, mostrando como resultados que la aceptación y la adaptación a las condiciones impuestas por la enfermedad, es una de las estrategias de afrontamiento más aplicadas. Los problemas de salud mental se han incluido como un tema a tratar dentro de las intervenciones, en este estudio se evidenció que el 19% de los pacientes presentan un impacto psicológico negativo con sintomatologías depresivas siendo modera o grave, esto se relaciona a la negación de la enfermedad. Como ya se ha mencionado, esta enfermedad crea una dependencia en quienes la padecen, ya que se limita muchas de las funciones, y requieren ayudas humanas para su cuidado; es aquí donde la familia tiene un papel importante, ya que es por lo general donde recae la mayor parte de la responsabilidad, y esta es considerada el núcleo

principal y central para el proceso de la enfermedad en la persona. Una investigación cualitativa-descriptiva realizada en Ecuador en el año 2021, a integrantes de un grupo familiar con paciente diagnosticado con Ataxia de Friedrich, estudio realizado por medio de 5 entrevistas, los participantes expresaron que existe un impacto a nivel familiar, económico, social y emocional. De igual manera la dinámica familiar se ve afectada ya que se somete a un reajuste a los miembros, puesto que nadie se encuentra preparado para afrontar nuevos desafíos, y muchas veces los cónyuges u otros familiares no asimilan la enfermedad por lo que se produce un abandono y como consecuencia de esta nueva situación, la familia debe enfrentarse a una reestructuración del núcleo. Los familiares que se dedican al cuidado de los enfermos participan en todo el proceso de deterioro, con las implicaciones sociales y psicológicas que esto conlleva, lo que agrava la percepción de la enfermedad y va en detrimento del funcionamiento familiar, por los indicadores y procesos interactivos que pueden verse afectados. De igual manera, el cuidador puede llegar a presentar cambios físicos o emocionales, ya que cuidar a una persona que padece de esta enfermedad no es fácil, y con el tiempo esto puede convertirse en una sobrecarga, por lo cual es importante que el cuidador tenga la capacidad de lograr adaptarse a los cambios. Es por esto que la actitud y comportamiento que adopte la familia ante el diagnóstico y evolución de esta enfermedad es sumamente importante para el aporte del bienestar y la calidad de vida del paciente y propiamente de la familia. **Conclusiones:** El impacto psicológico de esta enfermedad puede afectar tanto en pacientes como en familiares de este creando así un cambio brusco en su diario vivir sin embargo llevando la situación de la mejor manera brindándole apoyo, compañía al paciente suele ser muy beneficioso para este llevar de mejor manera este duro proceso por el cual atraviesa con esta enfermedad

Palabras clave: Impacto psicológico, Ataxia de Friedrich, Ataxia autosómica recesiva, diagnóstico molecular, fisiopatología

ABSTRACT

Background: Friedreich's Ataxia is known as a genetic disease of autosomal recessive inheritance, which has a clinical picture of dysarthria, ataxia in the upper and lower limbs, pes cavus, also presents difficulty in vision, swallowing, and in cardiovascular disorders. It is a disease caused by a deficiency in the frataxin gene (FXN) that codes for the protein frataxin (FXN). In addition to progressive neurological disability, AF causes cardiac pathology, mainly hypertrophic cardiomyopathy (HCM), and an increased risk of diabetes mellitus. Various studies show that suffering from chronic diseases not only affects the physical state of an individual, but also other contexts of their life such as emotional or social, being a complex, dynamic, cyclical, and multidimensional process. Some symptoms such as anxiety and depression are associated with Ataxia disease and affect the quality of life of these patients. Although depression in Friedreich's ataxia has not been specifically studied until recently, several studies conclude that depressive symptoms are relatively common in these patients, even influencing their cognitive

performance. **Objective:** Describe the psychological impact of Friedreich's ataxia in patients and relatives. **Materials and Methods:** The present study is a narrative review that encompasses an extensive literature review in order to collect, select and analyze the data of interest that are related to Friedreich's ataxia and its psychological impact on patients and families. The sample was made up of 30 research articles related to the psychological impact on Friedreich's ataxia, which was carried out at the international and national level in the period 2015-2021. A bibliographic search protocol was designed in different databases: scielo, PubMed, Medline, mayo clinic. The Medline/PUBMED search strategy searched controlled vocabulary when possible, along with text in the title, abstract, or keyword fields provided by the author using the Boolean connectors (FRIEDRICH'S ATAXIA AND PSYCHOLOGICAL IMPACT AND PATIENT AND FAMILY). In order to include the 30 articles of this work, an extensive bibliographic review was carried out, around 120 articles that dealt with the subject were obtained from the databases; the 120 articles went through four rounds of evaluation. In the first two rounds, the relevance of the article to the review topic and the type of article (review, conference abstract, primary research article, etc.) were assessed based on the information in its title and abstract. In the stages of verification by title and abstract, the articles were excluded if they were not primary research articles, review articles or if they did not refer (FRIEDREICH'S ATAXIA-PSYCHOLOGICAL IMPACT-PATIENT-FAMILY). At the manuscript stage, articles were evaluated using a more rigorous set of exclusion criteria: if it is not the main research article; if not a review; if it is not related to the psychological impact on patients and relatives and Friedreich's ataxia; a duplicate; and/or inaccessible. These criteria were chosen to identify articles that reported on the psychological impact of Friedreich's ataxia on patients and relatives. This resulted in 30 accepted articles. The results of bibliographic searches in a Mendeley library were imported. **Results:** Studies show that suffering from chronic diseases not only affects the physical state, but also other contexts of life, whether emotional or social. The diagnosis of the disease and its implications is accompanied by various psychological reactions, which threaten the patient's health and deteriorate the process of adaptation and adjustment to the disease. The predominant psychological reactions are given by pathological states of anxiety, depression, sustained stress, pathological mechanisms of coping with the diagnosis, and suicide attempts. According to the bibliographic review of the articles, a descriptive observational study was found carried out in Spain in 2021, in which 54 people with a diagnosis of Friedrich's Ataxia participated, with a range between 19 and 65 years of age. By means of which they studied coping strategies and the psychological impact in patients with ataxia, showing as results that acceptance and adaptation to the conditions imposed by the disease is one of the most applied coping strategies. Mental health problems have been included as a topic to be addressed within the interventions, in this study it was shown that 19% of the patients present a negative psychological impact with depressive symptoms being moderate or severe, this is related to the denial of the illness. As has already been mentioned, this disease creates a dependency in those who suffer from it, since many of the functions are limited, and they require human help for their care; This is where the family has an important role, since it is generally where most of the responsibility falls, and it is

considered the main and central nucleus for the disease process in the person. Qualitative-descriptive research was carried out in Ecuador in the year 2021, to members of a family group with a patient diagnosed with Friedrich's Ataxia, a study carried out through 5 interviews, the participants expressed that there is an impact at the family, economic, social and emotional. In the same way, family dynamics are affected since the members undergo a readjustment, since no one is prepared to face new challenges, and many times the spouses or other relatives do not assimilate the disease, so abandonment occurs. and as a consequence of this new situation, the family must face a restructuring of the nucleus. Family members who care for the sick participate in the entire process of deterioration, with the social and psychological implications that this entails, which aggravates the perception of the disease and is detrimental to family functioning, due to indicators and interactive processes that may be affected. In the same way, the caregiver may present physical or emotional changes, since caring for a person suffering from this disease is not easy, and over time this can become an overload, for which it is important that the caregiver has the ability to adapt to changes. This is why the attitude and behavior adopted by the family in the face of the diagnosis and evolution of this disease is extremely important for the contribution of the well-being and quality of life of the patient and of the family itself. **Conclusions:** The psychological impact of this disease can affect both patients and their families, thus creating a sudden change in their daily lives, however, managing the situation in the best way by providing support, company for the patient is usually very beneficial for this carry of the best way this hard process through which he goes through with this disease

Keywords: Psychological impact, Friedrich's ataxia, autosomal recessive ataxia, molecular diagnosis, pathophysiology

REFERENCIAS

- [1] E. Franco Macías, A. Suárez González, A. Bustamante Rangel, and E. Gil Néciga, "Enfermedad de Alzheimer," *Medicine (Baltimore)*, vol. 10, no. 76, pp. 5129–5137, 2011, doi: 10.1016/S0304-5412(11)70068-3.
- [2] V. Cesanelli and S. Margulies, "La alzheimerización de la vejez. Aportes de una etnografía de los cuidados," *Desacatos. Rev. Ciencias Soc.*, no. 59, p. 130, 2019, doi: 10.29340/59.2054.
- [3] A. García Pérez, R. A. Fuentes Prats, M. Fernández Ortega, M. Torres Quiala, and S. P. Terrado Quevedo, "Enfermedad de Alzheimer: actualización," *Rev. Inf. Científica*, vol. 40, no. 4, p. 6, 2015.
- [4] L. Martínez Infante, M. Rivera Márquez, E. Molina Berrio, "Enfermedad de Alzheimer'e," *J. Chem. Inf. Model.*, vol. 53, no. 9, pp. 1689–1699, 2015.
- [5] Subdirección de Enfermedades No Trasmisibles Grupo Gestión Integrada para la Salud Mental, "Boletín de salud mental Demencia , Octubre de 2017," 2017, [Online]. Available: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs362/es/>.
- [6] Y. Allende Sánchez, "Los Cuidados Paliativos en la fase terminal de

- Alzheimer,” pp. 15–18, 2017, [Online]. Available: https://www.researchgate.net/publication/313871052_Un_perfil_de_las_personas_mayores_en_Espana_2017_Indicadores_estadisticos_basicos.
- [7] C Evelio F. Cruz García, “Algunos Aspectos Actuales Sobre El Manejo De La Enfermedad De Alzheimer Por El Profesional De Enfermería,” *Rev. Cuba. Tecnol. la Salud*, vol. 7, no. 1, pp. 44–56, 2016, [Online]. Available: <http://revtecnologia.sld.cu/index.php/tec/article/view/651/701>.
 - [8] F. Coria Balanzat, “Patología molecular de la enfermedad de Alzheimer.,” *Med. Clin. (Barc.)*, vol. 90, no. 18, pp. 739–742, 1988.
 - [9] R. F. Allegri *et al.*, “Neurología Argentina,” vol. 3, no. 2, pp. 120–137, 2016.
 - [10] C. Esquej Aguirán, “Diagnóstico Precoz Y Nuevos Early Diagnosis and New Treatments in Alzheimer ‘ S,” *Univ. Zaragoza Fac. Med.*, 2017.
 - [11] E. López Robledo, “Nuevos enfoques en la enfermedad de Alzheimer,” 2019, [Online]. Available: <http://hdl.handle.net/10902/16477>.
 - [12] F. E. N. Terap, “Biomarcadores dia nósticos para la enfermedad de Alzheimer identificados en sa- liva mediante metabolómica basada en 1 H-RMN Ocrelizumab : El primer medica- mento aprobado para el trata- miento de las formas remitente- recurrente y primaria pro resiva de ,” pp. 109–110, 2017.
 - [13] “Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=80629202>,” 2015.
 - [14] R. E. Hilliard, “The effect of music therapy sessions on compassion fatigue and team building of professional hospice caregivers,” *Arts Psychother.*, vol. 33, no. 5, pp. 395–401, 2006, doi: 10.1016/j.aip.2006.06.002.
 - [15] C. Maccioni, M. E. Arzola, L. Mujica, and R. Maccioni, “Nuevos paradigmas en el estudio de la patogénesis de la enfermedad de Alzheimer,” *Rev. Chil. Neuropsiquiatr.*, vol. 41, no. SUPPL. 2, pp. 33–46, 2003, doi: 10.4067/s0717-92272003041200005.
 - [16] O. Issn and A. Donoso, “Revista chilena de neuro-psiquiatría Alzheimer s disease Introducción Etapas clínicas,” vol. 85, pp. 1–8, 2019.
 - [17] V. Perez, “Demencia en la enfermedad de Alzheimer: un enfoque integral,” *Rev. Cuba. Med. Gen. Integr.*, vol. 21, no. 3–4, pp. 1–8, 2005, [Online]. Available: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252005000300017.
 - [18] A. I. Saldaña Díaz *et al.*, “Deterioro cognitivo en el paciente muy anciano: estudio retrospectivo en una consulta de neurología,” *Rev. Neurol.*, vol. 67, no. 09, p. 325, 2018, doi: 10.33588/rn.6709.2018228.
 - [19] M. Scielo, S. Personalizados, and S. Analytics, “Revista Cubana de Medicina General Integral Demencia en la enfermedad de Alzheimer : un enfoque integral,” pp. 1–8, 2018.
 - [20] B. Gabriella and J. Bandini, “Cuidados no farmacológicos del paciente con Enfermedad de Alzheimer,” 2017.
 - [21] Minsalud, “ABECÉ: Cuidados Paliativos,” *Minist. salud-Colombia*, p. 10, 2016, [Online]. Available: <http://www.aepcp.net/arc/estrategiaCuidadosPaliativos.pdf>.
 - [22] R. Brescané, “La importancia de los cuidados paliativos en el Alzheimer,” *Know Alzheimer*, 2019, [Online]. Available: <https://knowalzheimer.com/la->

importancia-de-los-cuidados-paliativos-en-las-demencias/.

- [23] Organización Mundial de la Salud OMS, "Cuidados paliativos. Datos y Cifras," *Oms*, 2020.
- [24] J. Gómez, C. Hernández, and A. Iparraguirre, "Tratamientos paliativos en la Enfermedad de Alzheimer.," *Rev. Cient. Estud. 16ABRIL*, vol. 59, no. 275, pp. 1–6, 2020, [Online]. Available: http://www.rev16deabril.sld.cu/index.php/16_4/article/view/727.
- [25] O. Issn, Y. L. A. Memantina, P. El, B. González, M. Tasende, and S. Represa, "Revista Española de Salud Pública TIPO ALZHEIMER," 2005.
- [26] S. D. C. Paliativos, "Sociedad Española de Cuidados Paliativos. Guía de cuidados paliativos," *Secpal*, pp. 1–52, 2002, [Online]. Available: <http://www.secpal.com/guiacp/guiacp.pdf>
%5Cn<http://cmvinalo.webs.ull.es/docencia/Posgrado/8-CANCER Y CUIDADOS-PALIATIVOS/guiacp.pdf>.
- [27] "C u i d a d o s d u r a n t e l a e t a p a f i n a l Q u é e s p e r a r."
- [28] I. Revista and L. C. Toma, "Número actual Lo más leído Números anteriores Apartados," pp. 1–10.
- [29] C. A. Aguirregoitia, "Cuidados paliativos en pacientes con demencia," *FMC Form. Medica Contin. en Aten. Primaria*, vol. 19, no. 6, pp. 386–387, 2012, doi: 10.1016/S1134-2072(12)70417-6.
- [30] J. F. Masso, J. J. Poza, and B. Olasagasti, "Avances recientes en los Cuidados Paliativos de las enfermedades neurodegenerativas," pp. 159–178, 2005.
- [31] P. R. Brito Brito, "Enfoque paliativo para el cuidado de personas con demencia avanzada," *Ene*, vol. 9, no. 3, pp. 0–0, 2015, doi: 10.4321/s1988-348x2015000300014.